

## FACOMATOSSES (\*)

Dr. DURVAL PRADO — São Paulo

### INTRODUÇÃO

Dentro da imensa variedade de tumores que atingem o aparelho da visão, um certo grupo se destaca sob a denominação genérica de Tumores Associados, por acompanharem-se, de maneira mais ou menos constante, de outras malformações cutâneas, nervosas, ósseas, etc., mais ou menos generalizadas.

Dêste grupo destacam-se atualmente quatro entidades, bem caracterizadas na clínica, mas apresentando muitos pontos de semelhança de modo que permitiram seu agrupamento sob a denominação de FACOMATOSSES, por van Der Hoeve, em 1923.

Esta expressão, de origem grega, significa, segundo Bailly, manchado de sardas.

Foi realmente a presença de manchas cutâneas, com aspecto de café com leite, observadas em certos pacientes dêste grupo de enfermidades, que levou van Der Hoeve a classificá-las de FACOMATOSSES. Para êste autor, **facoma** seria a simples mancha cutânea como aparece na doença de Recklinghausen, que pode assumir a forma de tumor ou **facoma** e, finalmente, assumir o caráter maligno e então chamar-se **facoblastoma**.

Ganhou assim a moderna oftalmologia mais uma capítulo composto de quatro doenças há muito conhecidas, que são: doença de Bourneville ou esclerose tuberosa, doença de von Recklinghausen ou neurofibromatose, doença de von Hippel-Lindau ou angiomatose da retina e do cerebello e doença de Sturge-Weber ou angiomatose encéfalo-trigemina.

Alguns fatores negativos observados na clínica caracterizam as afecções que compõem o capítulo das **FACOMATOSSES**: tendência comprovada de hereditariedade, componentes degenerativos psíquicos e mentais e ausência quase absoluta de terapêutica eficaz.

---

(\*) Apresentado à IX Jornada de Oftalmologia — Santos — Set. 1957, com ilustrações de quadros a óleo, do acervo do Centro de Estudos de Oftalmologia.

Já contamos em nossa literatura com trabalhos completos sôbre as FACOMATOSES. Na ordem do seu aparecimento temos: Prof. Corrêa Meyer: Nevus pigmentado, glaucoma e calcificações cerebrais — com observação própria e extenso estudo do assunto; Rev. de Oft. de São Paulo, Junho de 1941. Las Facomatosis — El Síndrome de Sturge-Weber, contribución a su estudio — Prof. Dr. Alberto Urrets Zavalía y Dr. Alberto Urrets Zavalía Hijo — Córdoba, Argentina — publicado em Ophth. Ibero-Americana, Vol. VIII, n.º 4, 1947. Facomatosis — Dr. Roberto Barbosa — Arq. do Inst. Penido Burnier, Vol. X — Junho de 1953. Todos êstes trabalhos são ilustrados, trazendo os dois últimos extensa referência bibliográfica do assunto.

#### DOENÇA DE BOURNEVILLE (esclerose tuberosa)

O estudo desta doença iniciou-se entre os psiquiatras sendo a sua primeira publicação intitulada: Contribuição ao estudo da idiotia: esclerose tuberosa das circunvoluções cerebrais, idiotia e epilepsia hemiplégica. Arch. de Neurologie, 1:81 — 1880.

Embora guarde esta doença os característicos de polimorfismo próprios dos síndromas congênitos e degenerativos, entre os quais se inclui, apresenta como achados essenciais o seguinte quadro clínico: epilepsia, alterações mentais, sintomas neurológicos, alterações cutâneas e achados oftalmoscópicos.

A epilepsia é quase constante, quer sob a forma Jacksoniana, quer sob a forma de grande mal. Instala-se nos dois primeiros anos de vida, variando o número de ataques entre um ou dois num ano, até dez ou mais num dia.

Podem ainda se apresentarem equivalentes epilépticos vários, mas o grande mal é o mais freqüente que algumas vêzes se termina pelo êxito letal.

As alterações mentais são constantes, desde um simples retardo até a imbecilidade e a idiotia. Certos portadores desta doença, nos quais o aparecimento dos sintomas não é muito precoce, conseguem normalmente ler e escrever, enquanto outros não chegam a falar normalmente ou mesmo ficam mudos. Geralmente antes dos seis anos já se observam diferentes alterações psico-

motoras: gritos, resmungos, movimentos ritmados das mãos, da cabeça e dos membros.

Os sintomas neurológicos não são tão constantes quanto os mentais. Observam-se todavia paralisias sob a forma de hemiple-gias, monople-gias e diplegia com espasticidade ou contratura. São comuns as alterações do tonus muscular.

Outros defeitos têm sido referidos como: epicanto, dedo supra-numerário, sindactilia, spina bifida, hidrocefalia, anomalias cranianas e papiledema.

A alteração cutânea, representada por adenomas sebáceos da face, constitui um característico da esclerose tuberosa. São tumores pequeninos como cabeça de alfinête, róseos ou amarelados, ocupando as maçãs do rosto, dorso do nariz e queixo, dando o aspecto de asas de borboleta. Aparecem na puberdade, às vezes antes, ou mesmo, são congênitos. Algumas vezes crescem até o tamanho duma ervilha e adquirem pedúnculos. Ainda na pele aparecem manchas, vetiligo e leucoderma.

O achado oftalmoscópico da esclerose tuberosa consiste em verdadeiros tumores retinianos, um ou mais (fig. 4529). São pequenos, mais ou menos achatados, com aspecto de amora e côr amarelo claro (pg. 3, fig. 4).

Estes tumores apresentam crescimento lento e histològicamente são verdadeiros glioneuromas.

A esclerose tuberosa nem sempre se apresenta com todos os achados até aqui referidos. Pode faltar um ou mais dêles; é de marcha lenta até a puberdade quando então segue um curso mais rápido. A maioria dos portadores não ultrapassa os 30 anos.

E' uma doença heredo-degenerativa, sem predileção para raça ou sexo; transmite-se de pai para filho com acentuada freqüência.

São achados freqüentes, nestes pacientes, lesões de outros órgãos, principalmente nos rins, onde em 80% dos casos aparecem tumorações do tipo embrionário como angiosarcoma, miosarcoma, etc.. No cérebro os tumores apresentam-se com a forma de túberculos, o que deu o nome à doença.

Não há tratamento conhecido para esta doença.

## DOENÇA DE VON RECKLINGHAUSEN

(neurofibromatose múltipla ou neurofibroma plexiforme)

A doença de von Recklinghausen (d. v. R.) faz parte dos tumores dos nervos periféricos cuja manifestação é uma proliferação difusa das células de Schwann. Deve ser considerada uma aberração congênita de tendência hereditária.

Manifesta-se a doença pelo aparecimento de nódulos na superfície da pele, devido à proliferação do nervo terminal (5), espessamento e hipertrofia difusa da pele muito freqüente na pálpebra, chamada, às vêzes, elefantíase neuromatosa.

Secundariamente aparecem os comprometimentos ósseos, seja a destruição, seja a proliferação com diferentes complicações para o lado da órbita, da coluna ou das extremidades.

Na pele aparecem as manchas melânicas características desta doença (6) descritas como manchas de café com leite. Aparecem ainda lipomas e adenomas sebáceos.

Provavelmente a doença tem início nas células e fibras nervosas sobrevivendo então reação das meninges, da glia, do endo e do perinervo bem como da bainha de Schwann.

As manifestações aparecem na criança e se desenvolvem até à idade madura. Observam-se muitas vêzes atraso mental, desordens psíquicas e epilepsia. A doença afeta não somente o sistema nervoso periférico como também o nervo simpático e os nervos cranianos; neste caso são freqüetes os meningiomas do acústico.

Pode dizer-se que tôdas as partes componentes do aparelho visual estão sujeitas às manifestações da doença de v. R., sendo que algumas podem escapar ao exame clínico, como é o caso dos pequenos tumores dos nervos orbitários por ex. (7).

Relativamente ao nervo óptico existe certa discussão de ordem doutrinária: seria êle excluído de participar da d. v. R. por ter

esta, como substrato, a célula de Schwann, que não existe no nervo óptico. Entretanto, Del Rio Hortega e outros acham que a célula de Schwann é comparável à oligodendroglia que existe tanto no S. N. C. como no nervo óptico, sendo função de ambos a elaboração da mielina.

Debaixo dêste conceito, o tumor do nervo óptico seria um oligodendroglioma.

Cushing verificou que muitos tumores cranianos são acompanhados de tumores do cústico e, algumas vêzes, tumor do nervo óptico.

Nas pálpebras aparecem as hipertrofias já referidas e conhecidas como elefantíase neuromatosa (8, 9 e 10) invadindo a região temporal.

A órbita está freqüentemente interessada no processo, seja por hipertrofia das suas paredes, produzindo aumento de tensão do seu conteúdo, seja por destruição das mesmas, originando assim uma hérnia cerebral no seu interior com exoftalmo discreto.

A conjuntiva e a úvea são igualmente atingidas pela neurofibromatose: estão descritos nódulos na conjuntiva, na íris, tumores na coróide e no corpo ciliar.

O glaucoma não é raro (bftalmo) nos pequenos pacientes de d. v. R.; todavia a explicação de sua patogenia não está esclarecida.

A retina apresenta verdadeiros tumores semelhantes aos observados na esclerose tuberosa; para alguns autores seriam mesmo idênticos êstes tumores das duas doenças.

A terapêutica da neurofibromatose é muito limitada.

As lesões tumorais são insensíveis à radioterapia.

A cirurgia da ptose é de resultado precário. A extirpação dos tumores segue-se sempre de recidivas embora de marcha lenta.

## DOENÇA DE VON HIPPEL-LINDAU (ou angiomatose da retina e do cerebello)

A doença de von Hippel-Lindau pertence ao grupo de tumores angiomasos, interessando não somente a retina como também o sistema nervoso central, particularmente o cerebello e não raro a medula, o bulbo e demais porções do encéfalo.

Muitos tratados descrevem-na com a denominação de doença de von Hippel embora reconheçam a prioridade de Lindau em associar à mesma os achados tumorais do cerebello.

A doença é de ocorrência bastante rara e apresenta ao exame oftalmoscópico um achado muito característico: dilatação extrema de um par de vasos da retina que se encontram numa formação tumoral com zonas de exsudação.

No caso da coexistência de tumores encefálicos, principalmente cerebelares, aparece freqüentemente o edema da papila.

O curso da doença é muito longo decorrendo anos entre o achado retiniano e a cegueira; o tumor retiniano cresce lentamente, às vezes aparecem outros que por fim se fundem. Os exsudatos aumentam e sobrevém o descolamento da retina. Complicações graves se instalam, como glaucoma secundário, uveíte, catarata, terminando-se muitas vezes por atrofia do globo em hipotonia.

O tumor retiniano é um angioma com arcabouço reticular encerrando dilatações císticas de diferentes tamanhos. (11, 12 e 13).

Na maioria das vezes a doença aparece nos jovens mas tem sido encontrada até em fetos, o que fala à respeito da natureza congênita. A incidência familiar tem sido referida por vários autores. O diagnóstico não é fácil no início devido à localização periférica do tumor e somente aos poucos é que os vasos que vão ter ao mesmo entram a aumentar de calibre. Havendo precedência do tumor cerebelar poderá haver também, precocemente, o edema da papila.

A literatura registra vários casos de cura pela coagulação do tumor e das porções terminais dos vasos respectivos.

A causa da doença é desconhecida.

## DOENÇA DE STURGE-WEBER

(angiomatose encéfalo-trigemina)

A doença de Sturge-Weber é caracterizada por um síndrome cuja tríade é: nervo vascular da face, glaucoma e calcificação intracraniana demonstrável pela radiografia.

A malformação vascular dos pequenos vasos responsável pelo nervo facial pode aparecer no olho, na pia-máter ou no cérebro. Em um paciente observado por Sturge, portador de convulsão epileptiforme, havia no cérebro mancha côr de vinho do Porto. (14, 15 e 16).

Entre os sintomas cerebrais a convulsão epileptiforme é a mais constante. Às vezes é do tipo Jacksoniano, fato que pode facilitar a localização dum angioma no cérebro. Estes ataques podem ter início nos primeiros anos de vida e com o tempo acarretam desintegração do intelecto.

Mesmo sem as convulsões ocorrem distúrbios psíquicos como idiotia, imbecilidade, etc..

O exame radiográfico do crânio mostra linhas de calcificação tortuosas e paralelas na cortex; por vezes são tão delicadas que podem escapar à observação.

Os sintomas oculares dependem essencialmente do aumento da tensão ocular que é progressiva e com os característicos do glaucoma crônico simples. Quando o processo se inicia nos primeiros anos de vida a evolução é para buphalmo. Têm sido descritos casos de glaucoma bilateral do mesmo modo que o nevo facial também bilateral. O achado ocular responsável pelo aumento da tensão é o angioma da coróide. (17).

Em alguns casos aparece na retina uma tortuosidade característica dos vasos (18), embora, no mais, os vasos se apresentem normais.

Quanto à terapêutica, sòmente o glaucoma está ao alcance dos cuidados do oftalmologista, que o tratará como glaucoma crônico simples e com pouco sucesso.

LITERATURA ESTRANGEIRA

- ARNOLD SORSBY — Systemic Ophthalmology — London, 1951.  
SAMUELS, B. and FUCHS, A. — Clinical Pathology of the Eye.  
DUKE-ELDER, S. — 5.<sup>o</sup> Vol., pg. 5094.  
ELWIN, H. — Diseases of the Eye.  
REESE, A. B. — Tumors of the Eye.